

MVZ UKMD gGmbH

Prof. Dr. med. Martin Zenker, OÄ Dr. med. Ina Schanze
Fachbereich Humangenetik, Haus 1
Leipziger Str. 44
39120 Magdeburg
Telefon: 0391/67-15062
Fax: 0391/67-15066
<http://www.med.uni-magdeburg.de/ihg>

Barcode - bitte Feld nicht beschreiben

Auftrag zur molekulargenetischen Untersuchung

⇒ **bitte Einwilligung nach GenDG beilegen!**

Patientendaten (ggf. Aufkleber)	Einsender (ggf. Stempel)
Name: Vorname: Geburtsdatum: männl. ☐ weibl. ☐ Schwangerschaft: nein ☐ ja ☐ (ggf. ____SSW)	Name: Adresse: Tel.-Nr:
Kostenträger	Untersuchungszweck
☐ GKV-Patient/-in ➤ bitte Ü-Schein für Labor (Muster 10) beilegen ☐ Selbstzahler ☐ ambulant ☐ stationär ☐ Rechnung an Krankenhaus	☐ differentialdiagnostisch ☐ prädiktiv / Heterozygotendiagnostik ☐ pränatal
Probenmaterial	Familienangehörige / Indexpatient
Entnahmedatum: ☐ EDTA-Blut ☐ DNA ☐ Sonstiges (bitte differenzieren)	
Indikation/Fragestellung	
<i>weitere Angaben sowie Stammbaumskizze bitte ggf. auf der Rückseite vermerken</i>	

Name des Patienten:

Untersuchungsauftrag (bitte ankreuzen ☒)	
Stoffwechselstörungen ☐ Kongenitaler Hyperinsulinismus ☐ ABCC8 ☐ KCNJ11 ☐ GLUD1 ☐ GCK ☐ HNF4A ☐ HNF1A ☐ HADH ☐ Glucose-Transporter 1 (GLUT1)-Defizit-Syndrom (SLC2A1) ☐ Familiäre Hypercholesterinämie (FH) ☐ LDLR ☐ PCSK9 ☐ LDLRAP1 ☐ APOB-100 (Codons 3527, 3558) ☐ LPA (rs10455872, rs3798220) ☐ MODY Typ 1 (HNF4A) ☐ MODY Typ 2 (GCK) ☐ MODY Typ 3 (HNF1A) ☐ MODY Typ 4 (PDX1) ☐ MODY Typ 5 (HNF1B) ☐ Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (MCAD-Mangel) (ACADM) ☐ Morbus Fabry (GLA) ☐ Morbus Meulengracht (UGT1A1-Promotor) ☐ Serin-Biosynthese Defekte ☐ PHGDH ☐ PSAT1 ☐ PSPH ☐ Mukoviszidose, CF (CFTR) ☐ Komplettscreening ☐ Mutations-Screening (> 25 Mutationen) ☐ familiäre Mutation(en) ☐ Pankreatitis (hereditär) ☐ CFTR ☐ PRSS1 ☐ SPINK1	Glomerulopathien ☐ Pierson-Syndrom (LAMB2) ☐ Denys-Drash-Syndrom (WT1) ☐ Isoliertes nephrotisches Syndrom ☐ Finnischer Typ (NPHS1) ☐ Steroid-resistentes NS (NPHS2) ☐ Diffuse Mesangiosklerose (PLCE1) ☐ Autosomal-dominante fokal-segmentale Glomerulosklerose (FSGS) (ACTN4, TRPC6, INF2) ☐ Nephrotisches Syndrom mit Taubheit (COQ6) ☐ Coenzym Q10-Mangel (PDSS2) ☐ Schimke Immunoossäre Dysplasie (SMARCA1) ☐ Nephrotisches Syndrom mit Hirnanomalien (ARHGDIA) ☐ Charcot-Marie-Tooth Neuropathie mit fokal-segmentaler Glomerulosklerose CMTDIE (INF2) Fertilitätsstörungen ☐ Azoospermie (AZF-Deletionen) ☐ Prämatüre Ovarialinsuffizienz (FXPOI)*** (Repeatexpansion FMR1) ☐ Vas deferens-Aplasie (CBAVD) (CFTR-Hauptmutationen)
Molekulargenetische Vorbefunde / Stammbaum und ggf. weitere Angaben	

Material: EDTA-Blut 3 - 5 ml (für mit * gekennzeichnete Analysen mindestens 5 ml!)**